

Two Cases of Alpha-Globin Gene Triplication with Presentation of Thalassemia Intermedia Phenotype

Majid Naderi, Masoud Pishjoo, Ebrahim Miri Moghadam

Medical Student, Medical Student Research Committee, Zahedan University of Medical Science, Zahedan, Iran
masoud_ghaen@yahoo.com

Background and Objective: The Carriers of α -globin triplication show no clinical symptoms or significant hematological changes, but co-inheritance with β -thalassemia has been reported to worsen the clinical and hematological features of the patient as well as the trait.

Patient Report: We describe 2 years old female with jaundice, thalassemic facies and splenomegaly. The result of CBC test was: RBC Count: $3.45 \times 10^6/\mu\text{L}$, Hb: 6.5mg/dl, HCT: 23.2%, MCV: 67.2fL, MCH: 18.8pg, MCHC: 28g/dL, RDW: 27.8. In PBS was seen hypochromic and microcytic RBC's with target cell and schistocyte. She diagnosed with thalassemia intermedia, But In molecular studies patient's father was heterozygous mutation of IVSI-5 with heterozygous of $\alpha\alpha\alpha$ (anti3.7) and her mother also suffered of heterozygous $\alpha\alpha\alpha$ (anti3.7). Also patients has heterozygous mutations of IVSI-5 and homozygous $\alpha\alpha\alpha$ (anti3.7). In the next pregnancy of mother's patient, she evaluated with prenatal diagnosis with CVS and became clear that fetus is homozygous of $\alpha\alpha\alpha$ (anti3.7). After birth, patient's sister had similar symptoms like patient.

Conclusion: Excess alpha-globin chains play a major role in the pathophysiology of homozygous β -thalassaemia. The clinical and hematological picture of β -thalassemia heterozygotes with a triplicated α -globin gene arrangement ranging from an asymptomatic presentation to moderate thalassemia intermedia phenotype. Suggested that homozygous alpha-gene triplication interacts with a severe β -thalassemia mutation to cause α -chain excess equivalent to that observed in homozygous β -thalassemia intermedia.

KeyWords: Alpha-Globin, Triplication, Thalassemia Intermedia, Phenotype

بررسی تغییرالگوی روش های بیهوشی در اعمال جراحی انجام گرفته در طی سال های ۸۶- ۱۳۹۰ در مرکز آموزشی درمانی فاطمی شهر اردبیل

فیروز امینی، ذکرا الله ستاری، وحید فرشاد، حسین کرامتی

کارشناس هوشبری، دانشگاه علوم پزشکی اردبیل
hossein.karamati@yahoo.com

سابقه و هدف: انتخاب روش بیهوشی مناسب می تواند تحت تاثیر عوامل مختلفی قرار بگیرد. نوع عمل، وضعیت بیمار، تجربه متخصص بیهوشی، امکانات بیمارستانی و... می تواند انتخاب یک روش بیهوشی را تحت تاثیر قرار دهند. بیهوشی عمومی، اسپینال، اپیدورال، بی حسی های موضعی جزء روش های شایع انجام گرفته در بیمارستان ها می باشد. هدف از این مطالعه بررسی این نکته است که آیا الگوی روش های بیهوشی در طی سال های مورد مطالعه تغییر یافته است یا نه.

روش کار: در این پژوهش ۱۰۰۰ نمونه از سه ماهه اول سال ۸۶ و همچنین ۱۰۰۰ نمونه از سه ماهه اول سال ۹۰ انتخاب گردید. نمونه ها از دفتر ثبت اعمال جراحی که در بیمارستان نوشته و ثبت می شود گردآوری گردید. روش های بیهوشی بطور کل در سه دسته (بیهوشی عمومی، بی حسی ها که شامل بلوک هم می باشد، سدیشن) قرار گرفتند. همچنین با توجه به متنوع بودن اعمال جراحی فقط جراحی های ارتوپدی و عمومی انتخاب گردیدند. داده هادر نرم افزار آماری SPSS ثبت شده و با روش های آماری مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفتند.

یافته: در طی سال های مورد مطالعه ۲۲۴۹ عمل صورت گرفته است که از این بین ۱۴۱۶ عمل به روش بیهوشی عمومی صورت گرفته و نزدیک به ۶۳ درصد کل روش های بیهوشی را به خود اختصاص داده است. سهم روش های بی حسی با ۵۸۴ به ۲۶ درصد رسیده است و سدیشن (ارام بخشی) با ۲۴۹ مورد ۱۱ درصد از کل روش های بیهوشی را به خود اختصاص داده است. ۵۲ درصد از کل روش بیهوشی عمومی در سه ماهه اول سال ۹۰ و ۴۸ درصد در سه ماهه اول سال ۸۶ صورت گرفته است. نزدیک به ۶۰ درصد از روش بی حسی در سه ماهه نخست سال ۹۰ و نزدیک به ۴۰ درصد در سه ماهه اول سال ۸۶ صورت گرفته است. در مورد روش سوم مورد نظر که همان سدیشن است ۷۰ درصد در سه ماهه اول سال ۹۰ و ۳۰ درصد این روش در سه ماهه نخست سال ۸۶ می باشد.

نتیجه گیری: بررسی نتایج روش های بیهوشی در فاصله زمانی ۵ سال نشان داد که تعداد بیهوشی عمومی بیشتر بوده و این خلاف بیشتر منابع و مراجع بیهوشی است چرا که بیهوشی باید به سمت بی حسی و بلوک های ناحیه ای سوق پیدا کند نه به سمت بیهوشی عمومی.

کلمات کلیدی: بیهوشی به روش بی حسی، بیهوشی عمومی، بلوک عصبی، سدیشن، بیمارستان فاطمی